NursRxiv
DOI: 10. 12209/issn2708-3845. 20221021001


# 1例成人罕见法布里病患者的护理

余卫卫, 于玲玲, 陈 婷
(东南大学附属中大医院 肾内科, 江苏 南京, 210009)

**摘要:** 本文总结1例成人罕见法布里病(FD)患者的护理经验。护理要点包括:做好注射用阿加糖酶β静脉治疗过程中的用药护理、发热疼痛护理、防止意外伤害、症状管理、饮食指导以及患者及家属的心理护理。

**关键词:** 罕见病; 法布里病; 疼痛; 过敏反应; 休克; 心理护理

# Nursing of an adult patient with Fabry disease

**YU Weiwei, YU Lingling, CHEN Ting**
(*Department of Nephrology, Zhongda Hospital Southeast University, Nanjing, Jiangsu*, 210009)

**ABSTRACT:** This paper summarized the nursing interventions for an adult patient with Fabry disease. Key issues of nursing included medication care during intravenous therapy of Agalsidase Beta, pain and fever control, prevention of unintentional injury, symptom management, dietary guideline and psychological care of patient and family members.

**KEY WORDS:** rare diseases; Fabry disease; pain; allergic reaction; shock; psychological care



法布里病(FD)是一种由α-半乳糖苷酶A基因突变引起的全族性、X连锁、多系统、进行性溶酶体储存障碍,需用酶替代疗法(ERT)进行治疗的罕见病[1-2],发病年龄多在儿童和青少年期,由于缺乏特异性临床表现,常被误诊[3]。目前FD的确切发病率尚不清楚,有报道其在普通人群中患病率1:100000[4]。ERT是FD的特异性替代治疗,其原理是利用基因重组技术体外合成α-Gal A,替代体内缺陷的酶,以减少患者细胞内GL3的沉积,有效减轻患者肢端神经性疼痛、缓解胃肠道不适症状,改善心肌肥厚,稳定肾脏功能,从而有效改善患者的生活质量和预后[5-6]。目前ERT药物包括阿加糖酶β和阿加糖酶α,注射用阿加糖酶β在国外已经有17年的使用经验,国内2019年12月20日上市,是国内首个用于治疗FD的药物[7]。东南大学附属中大医院肾内科是成人FD诊治中心,科室于2021年收治1例在输注注射用阿加糖酶β过程中突发过敏性休克的成人FD患者,经过多学科协作的急救治疗及护理,患者顺利出院,现将护理体会报告如下。

## 1 临床资料

患者男性,32岁,20年前患者出现间歇性手指脚趾疼痛,疼痛性质为烧灼感,活动后及气温增高时疼痛加剧,未予以特殊处理,仅以去痛片对症口服。4年前开始出现双下肢水肿,伴乏力、纳差,伴尿泡沫增多,诊断考虑为“肾病综合征”,未予特殊检查。2021年5月余前因脑梗死住院,患者嘴唇肥厚,无汗,从初中开始出现视力下降,发作性双下肢痛无法行走,蛋白尿,考虑为FD可能性高,完善基因检测后确诊。入院查体:体温36. 0℃,脉搏70次/min,呼吸18次/min,血压97/62 mm Hg,身高158cm,体质量49Kg,体质量指数(BMI)19. 63 Kg/m$^2$。患者消瘦体型,身材矮小,蹒跚步态、面部及腹部皮肤可见毛细血管扩张,皮肤散在色素沉着,眼睑浮肿,嘴唇肥厚,左下肢轻度凹陷性水肿,右侧肢肌力5级、肌张力正常,左侧上下肢体肌力3+级,行走缓慢易跌倒。肺功能检查:极重度混合性通气功能障碍,弥散功能轻度下降,气道阻力增加,考虑FD累积肺部。眼科会

诊,视力:右眼1.0,左眼0.8;根据眼科检查,患者暂无眼部器质性病变。24 h尿蛋白定量:尿蛋白0.832g/24h。心脏MRI平扫+增强示:左右室心肌普遍不均匀增厚伴T1值减低。心脏彩超示:左室壁不匀称增厚,肥厚型心肌病待排,左室舒张功能减低。肾脏功能检查:左肾血流灌注尚可,右肾血流灌注稍低,双肾功能轻度受损。双肾GFR:77.67mL/min。头颅MR平扫+头颈部MRA示:①右侧额顶颞叶软化灶形成伴胶质增生;②右侧大脑中动脉M1段稍细,远端分支稍稀疏。家族史:其母亲、双胞胎女儿均确诊为FD。诊断:FD,累计多个器官。

入院后请相关科室协助会诊,给予患者改善心肌微循环,营养心肌,抗聚、降脂、护肾、止痛等治疗。患者出院后继续药物治疗,定期复诊。

## 2 护理

### 2.1 药物治疗的护理

ERT是目前FD的主要特异性治疗方法。ERT已被证实可明显改善FD患者生活质量和各器官功能[8],甚至有研究[9]证实ERT可逆转心肌病变。注射用阿加糖酶β为冻干粉,需在2~8 ℃冰箱中保存,使用时需要经过复温、稀释、输注等步骤。用药注意事项:①输注时需使用低蛋白结合过滤器(0.2μm)的输液管,以此去除蛋白颗粒,从而减少注射用阿加糖酶β活性的丢失;②使用静脉输液泵控制速度,初始输注速率≤0.25 mg/min(15 mg/h),以最大限度地减少输液相关反应的发生。患者输注8次后,在能够耐受的情况下可在后续每次输注中提高3~5 mg/h,但最少完成时间不得少于90 min;③注射用阿加糖酶β常见的不良反应包括寒战、发热、寒冷感、恶心、呕吐、头痛和感觉异常,过敏性休克是其最严重的不良反应。因此用药前30 min使用地塞米松静脉注射预防过敏,备好药物过敏急救箱,急救箱内包括:抗组胺药、盐酸肾上腺素、退热药及氧气等急救物品。

患者于2021年8月30日开始接受法布赞60 mg静脉滴注治疗,每2周1次。11月16日患者在行第7次法布赞输注过程中出现寒战,伴高热,体温高达40.3℃,四肢持续不自主抖动,立即停用法布赞,予地塞米松静推、异丙嗪肌注抗过敏,甲泼尼龙、多索茶碱静滴解痉,给予吸氧,心电监护,散利痛口服止痛降温,立即请神经内科会诊,给予地西泮5 mg静脉推注,患者全身不自主抖动症状好转。临床上,患者在使用药物过程中随着药物使用的次数增多,医护及患者可能忽视药物的不良反应,导致警惕性下降。因此,该药物在使用过程中要加强观察,采用心电监护监测生命体征,床边备急救箱,全程监测,做好急救准备。

### 2.2 发热、疼痛护理

患者存在间歇性手指脚趾疼痛,疼痛性质为烧灼感,活动后及气温增高时疼痛加剧。患者用药后发生过敏,体温升高达40.3℃,全身疼痛加剧,呈蜷缩体位,痛苦表情,疼痛NRS评分8分,立即遵医嘱给予散利痛降温止痛治疗,40 min后患者体温降至36.0℃,疼痛明显缓解,疼痛NRS评分2分。FD患者的疼痛通常为神经痛,针对此采取以下护理措施:①制订三线止痛药物治疗方案,一线治疗药物:抗惊厥药物(如:卡马西平、加巴喷丁、普瑞巴林等)。三环类抗抑郁药、5-羟色胺/去甲肾上腺素再摄取抑制剂(SNRI)类药物(如度洛西汀、文拉法辛);二线治疗药物:利多卡因贴片、曲马多等;三线治疗药物:阿片类药物[10]。②每班使用数字式疼痛评分尺对患者进行疼痛评估,记录疼痛持续时间、部位、程度、特征等。③遵医嘱使用止痛药,用药后及时评价止痛效果,观察药物作用及不良反应,做好记录。④发作时予以局部降温,用冷水湿敷疼痛部位以减轻疼痛。⑤指导患者看电视、听音乐、和亲近的人聊天以转移注意力。⑥改变生活方式,避免引起或加剧疼痛的因素。

### 2.3 防跌倒等意外事件

该患者为脑梗死预后左侧肢体偏瘫,左侧上下肢体肌力3+级,右侧肢肌力5级,行走缓慢,伴跛行,易出现跌倒等意外。护理人员指导患者卧床休息,减少下床活动,活动时要求其有家属陪护在侧,必要时可使用助行器,重视跌倒后的危害,提高患者及家属防跌倒意识,加强安全宣教。

### 2.4 症状护理

患者存在极重度混合性通气功能障碍,心脏功能下降。患者活动后有明显的胸闷气喘、呼吸困难症状,遵医嘱给予氧气吸入,支气管扩张药物雾化吸入治疗,缓解气道阻力,改善患者呼吸困难症状。护理人员加强药物相关不良反应的观察,如有无心慌、手抖等。雾化后协助漱口,减少药物在咽喉部的沉积,减轻不良反应。护理人员指导患者行呼吸功能锻炼—缩唇腹式呼吸,以改善患

者肺功能情况，同时遵医嘱给予药物营养心肌治疗，观察患者心率心律等变化。

2.5 饮食护理

患者体型偏瘦且进食差，需加强营养。住院期间科室医生和营养师根据患者的身高、体质量、喜食的口味制订个体化的食谱，少食多餐。该患者存在心功能下降和尿蛋白轻度增高症状，予以低盐、低脂、低热量、优质蛋白等有益于心脏健康的饮食，避免含钠量高的调味料以及冰冷、辛辣、油腻、刺激、海鲜类等食物。每日追踪监督患者饮食落实情况。

2.6 心理护理

FD可终身存在且会侵犯全身多个系统[11]。该患者反复疼痛20年，且出现肺、心脏、肾脏多个器官的损伤，病程长，病情重，且存在家族遗传，患者心理压力大、情绪敏感低落，存在焦虑、抑郁等负性情绪。针对上述情况，采取以下措施：①告知目前罕见病医保新政策，积极帮助其联系相关人员，科室开通绿色通道，为FD患者的用药提供方便。②全面梳理FD相关知识，针对患者的需求给予健康教育，分享成功病患的故事，增加患者及家属对疾病治疗的信心。③责任护士采用焦点解决模式的心理护理[12]，遵循描述问题、构建具体可行的目标、探查例外、给予反馈、评价进步的步骤与患者及家属沟通交流，引导患者发挥自身的潜能和优势，与患者共同构建护理目标和措施，进而达到患者自己期望的效果。④鼓励患者及家属表达内心真实感受及需求，帮助其解决力所能及的事，给予其温暖及关爱。⑤与患者一起寻找患者的爱好，鼓励其做一些自己喜欢的事情，该患者喜欢看小说，可为其挑选小说供其阅读。⑥给予并接纳患者表达负性情绪的权力，以改善其焦虑抑郁症状。⑦了解患者家庭经济条件，协助其寻求社会的支持和帮助。⑧告知家属在治疗期间可能出现的并发症及不良反应，使家属对治疗有积极正向的心理反应。⑨提供遗传咨询，为其开通FD免费筛查通道，针对FD遗传问题，鼓励其进行遗传学咨询、辅助生殖技术和决策讨论[13]。

2.7 随访

FD是一种先天性、终生性疾病，目前定期按时进行ERT治疗是控制FD病情发展的关键，因此定期监测及随访尤为重要。科室组建FD团队，定期与患者联系，督促患者遵医嘱随访，同时建立外院随访制度，随时了解患者在院外的病情发展情况，做好随访记录。

## 3 讨论

FD为临床罕见病，可累及人体各器官，引起一系列脏器病变、本病例因早期未引起重视，已累及包括心脏、肺、肾脏等多个器官，病情较重，治疗难度大，护理工作复杂。阿加糖酶β使用过程中可能出现严重的药物过敏反应，因此，在用药过程中需要加强对患者病情的观察，同时做好急救准备，以保证用药的安全。此外，护理人员需要针对患者的症状、风险因素进行控制和管理，辅以个体化的营养和饮食指导，给予积极的心理支持，提供遗传咨询，帮助患者及家属正确认识疾病，为后续的治疗提供良好的基础。

利益冲突声明：作者声明本文无利益冲突。

## 参考文献

[1] WANNER C, ARAD M, BARON R, et al. European expert consensus statement on therapeutic goals in Fabry disease[J]. Mol Genet Metab, 2018, 124(3): 189-203.

[2] 中国法布雷病专家协作组，陈楠，欧阳彦，等. 中国法布雷病诊疗专家共识(2021年版)[J]. 中华内科杂志, 2021, (4): 321-330.

[3] MAHMUDH M. Fabry´sdisease: a comprehensive review on pathogenesis, diagnosis and treatment[J]. J Pak Med Assoc, 2014, 64(2): 189-194.

[4] NOWICKI M, BAZAN-SOCHA S, BŁAŻEJEWSKA-HYZOREK B, et al. Enzyme replacement therapy in Fabry disease in Poland: a position statement[J]. Pol Arch Intern Med, 2020, 130(1): 91-97.

[5] 李东燕，蒋美丹，赵莹，等. 1例注射用阿加糖酶β治疗儿童法布里病的护理[J]. 浙江医学, 2021, 43(8): 896-897.

[6] LENDERS M, BRAND E. Effects of enzyme replacement therapy and antidrug antibodies in patients with fabry disease[J]. J AmSocNephrol, 2018, 29(9): 2265-2278.

[7] 余炎炎，朱敏，洪道俊. 青年男性双足疼痛伴无汗20年：法布里病[J]. 中国神经精神疾病杂志, 2020, 46(1): 59-61.

[8] YOGASUNDARAM H, KIM D, OUDIT O, et al. Clinical features, diagnosis, and management of patients with Anderson-fabry cardiomyopathy[J]. Can J Cardiol, 2017, 33(7): 883-897.

[9] BERNARDEST P, FORESTOR D, KIRSZTAJNG

M. Fabry disease: genetics, pathology, and treatment[J]. Rev Assoc Med Bras (1992), 2020, 66Suppl(Suppl 1): s10-s16.

[10] 周维军, 吴冬梅, 陆兮, 等. 法布里病治疗药物研究进展[J]. 实用药物与临床, 2021, 24(12): 1140-1144.

[11] POLITEIJ M, BOUHASSIRA D, GERMAIND P, et al. Pain in fabrydisease: practical recommendations for diagnosis and treatment[J]. CNS Neurosci-Ther, 2016, 22(7): 568-576.

[12] 宋春利, 赵小菲, 刘青阁, 等. 焦点式心理干预联合健康教育在慢性骨髓炎患者中的应用[J]. 齐鲁护理杂志, 2021, 27(10): 85-87.

[13] 王梦月, 陈英, 余艮珍, 等. 罕见法布雷病患儿一例的护理[J]. 解放军护理杂志, 2021(9): 85-86.